

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова»
Медицинский институт
Кафедра неврологии психиатрии

Принято
Ученым советом
Медицинского института
Протокол №03
от 18.10.2022 г.



Утверждаю
Директор МИ
Н.М. Гоголев

18.10.2022 г.

ПРОГРАММА

вступительного экзамена по научной специальности:

1.5.7. Генетика

Биологические, медицинские

Уровень высшего образования: подготовка кадров высшей квалификации

Тип образовательной программы: программа подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре

Группа специальности: 1.5 Биологические науки

Форма обучения: очная

Якутск, 2022

ПРОГРАММА
вступительного экзамена по научной специальности
1.5.7. Генетика

Пояснительная записка

В основу программы вступительного экзамена в аспирантуру по специальности 1.5.7. Генетика положен ряд естественнонаучных, специальных и медико-профилактических дисциплин. Помимо перечисленной основной литературы, нужно провести анализ литературы в рамках предполагаемой темы диссертационной работы.

Целью вступительного испытания в аспирантуру по специальности 1.5.7. Генетика является определение подготовленности поступающего к выполнению научной (научно-исследовательской) деятельности

Порядок проведения вступительных испытаний

Вступительные испытания проводятся в форме экзамена по вопросам билета и собеседования с предоставлением развернутого плана диссертации.

Экзамен проходит в устной форме. Каждый экзаменационный билет содержит по 2 вопроса. Подготовка к ответу составляет 1 академический час (60 минут) без перерыва с момента раздачи билетов. Ответы оцениваются от 0 до 70 баллов в зависимости от полноты и правильности ответа. В случае проведения экзамена в дистанционном формате вступительные испытания проводятся в режиме видеоконференции. Во время проведения вступительного испытания поступающим запрещается иметь при себе и использовать средства связи. Экзамен проводится на русском языке.

Собеседование включает развернутый план подготовки диссертационного исследования (Приложение 1).

Максимальное количество баллов, которое может набрать абитуриент по итогам вступительных испытаний:

- экзамен на основе билетов – 0-70 б;
- собеседование с предоставлением развернутого плана диссертации – 0-30 б.

Итоговый балл выставляется как сумма экзамена на основе билетов и собеседования. Итоговый балл может составлять от 0 до 100 баллов в зависимости от правильности ответов и качества представленного развернутого плана диссертации.

При нарушении поступающим во время проведения вступительных испытаний Правил приема уполномоченные должностные лица организации вправе удалить его с

Критерии оценивания

Отлично (60-70 баллов). Поступающий в аспирантуру полностью ответил на два вопроса экзаменационного билета и дополнительные вопросы экзаменаторов или членов комиссии. Продемонстрировал свободное владение материалом, знание понятий и терминов, умение устанавливать причинно-следственные связи.

Хорошо (50-49 баллов). Поступающий в аспирантуру ответил на вопросы экзаменационного билета и дополнительные вопросы экзаменаторов или членов комиссии, допустив в них неточности, потребовавшие вмешательства в ответ экзаменатора или членов

комиссии. Отвечает на большинство дополнительных вопросов по программе вступительного испытания.

Удовлетворительно (40-49 баллов). Поступающий в аспирантуру ответил на вопросы экзаменационного билета, допустив в них грубые ошибки, потребовавшие вмешательств в ответ экзаменатора или членов комиссии.

Неудовлетворительно (менее 40 баллов). Поступающий в аспирантуру не ответил один вопрос экзаменационного билета. Показал неудовлетворительный уровень владения теоретической базой фундаментальных знаний, слабое владение вопросами, не сформированность исследовательских умений. Не отвечает на большинство дополнительных вопросов по программе вступительных испытаний.

Критерии оценивания собеседования по теме диссертации: предоставление развернутого плана по форме (приложение 1) – **30 баллов.**

Вопросы программы вступительного экзамена в аспирантуру по специальности

1.5.7. Генетика

1.ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА.

Наследственность и изменчивость. Цитоплазма клетки. Ядро клетки и хромосомы. Жизненный цикл клетки. Митоз и его особенности. Биохимические основы наследственности.

Молекулярные основы ауторепродукции генетического материала. Прямые доказательства полуконсервативной ауторепродукции ДНК. Ауторепродукция хромосом у высших организмов.

Мейоз. Чередование гаплофазы и диплофазы на разных эволюционных уровнях у растений и животных. Оплодотворение.

Опыты Грегора Менделя по моногибридному скрещиванию. Гипотеза Менделя о расхождении аллелей при образовании гамет. Теория вероятностей в анализе менделевского расщепления. Хромосомные основы менделевского наследования.

Дигибридное скрещивание. Расщепление по генотипу и фенотипу. Образование гамет у дигетерозигот. Закон независимого наследования пар аллелей. Соотношение частоты фенотипов и генотипов. Тригибридное и полигибридное расщепление. Прямые биологические доказательства дигибридного менделевского расщепления на уровне образования гамет и зигот.

Взаимодействие генов. Комплементарные гены. Гены-супрессоры. Промежуточное проявление. Полимерия. Признак и ген в свете данных по взаимодействию генов. Плейотропия. Гены-модификаторы. Генный баланс. Оценка достоверности данных по расщеплению при анализе наследования генов.

Множественный аллелизм. Полиморфные генные локусы. Основные закономерности действия и взаимоотношения аллелей. Летальные и полуметалельные аллели. Выражение и проявление мутантных аллелей в разных условиях среды. Эволюция доминантности. Феноменология и сущность взаимодействия аллелей.

Матричные процессы и проблема дискретности генома. Функциональный тест на аллелизм. Межаллельная комплементация. Сложные тесты на аллелизм.

Роль матричных процессов в интеграции генотипа. Мутационные модели I рода. Система генотипа и проблема генной дискретности. Транскрипция и трансляция. Мутационные модели II рода. Единство аллельных и неаллельных взаимодействий.

Генотип и фенотип. Интеграция генотипа. Мутации и модификации. Соотношение среды и наследственности. Учение о популяциях и чистых линиях. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости.

Наследование полимерных признаков. Полимерия и трансгрессия. Основные приёмы статистического анализа явлений полимерии. Взаимодействие генов и наследование количественных признаков. Гены-модификаторы.

Наследование пола и хромосомы. Наследование признаков, сцепленных с полом. Хромосомы у гинандроморфов и интерсексов. Гермафродитизм. Гаплоидия. Компенсация дозы гена. Гипотеза Мери Лайон. Регуляция пола. Пол и партеногенез.

Генетический анализ неполного сцепления. Доказательства физической связи определённых групп сцепления с определёнными хромосомами. Линейное расположение генов. Интерференция и коинциденция. Доказательства локализации генов в физических микрорайонах хромосом.

Мутагенез. Классификация мутаций. Генные мутации. Структурные мутации хромосом. Эффект положения гена. Геномные мутации. Методы учёта мутаций. Частота

мутаций. Мутагены окружающей среды. Классификация мутагенов. Факторы естественного мутационного процесса.

Цитоплазматическая наследственность. Плазмиды. Симбионты и эписомы. Мутации плазмидов. Гены и плазмиды.

Фундаментальные процессы в клетке. Репликация генетического материала. Репарация. Рекомбинация. Стабильность генетического материала и спонтанный мутационный процесс. Механизмы индуцированного мутагенеза и его связь с репарацией. Мутации, нарушающие репарацию и стабильность генетического материала. Понятие “динамические” мутации. Нестабильные тринуклеотидные повторы в геноме человека. Патогенез болезней, обусловленных экспансией нестабильных тринуклеотидных повторов.

Молекулярные основы наследственности.

Химия клетки. Метаболизм. Ферменты, их структура и действие.

Гипотеза “один ген – один фермент”. Мутанты бактерий. Мутанты чувствительные к температуре. Анализ метаболических цепей. Зависимость ген – белок.

Доказательства роли ДНК как носителя генетической информации. Трансформация бактерий. Трансформирующее начало. Жизненный цикл вирусов и фагов.

Строение ДНК. Правило эквивалентности. Модель Уотсона-Крика. Денатурация и ренатурация двойной спирали.

Репликация ДНК. Механизмы репликации по Уотсону и Крику. Опыты Мезелсон и Сталя. Порядок репликации ДНК. Распределение ДНК между дочерними клетками. Ферментативный синтез ДНК.

Рекомбинация ДНК. Мутанты и генетические карты фагов. Механизмы рекомбинации.

Репарация ДНК. Репарация и рекомбинация.

Тонкая структура гена. Цистрон.

Молекулярный механизм мутаций. Общая природа генетического кода.

Транскрипция ДНК. Виды РНК. Рибосомы. Гибридизация ДНК с РНК-полимераза.

Скорость роста цепи РНК. Инициация и терминация транскрипции. Процессинг и сплайсинг мРНК.

Трансляция РНК. Направление роста полипептидной цепи. Полирибосомы. Адаптор. Структура транспортной РНК. Сборка аминокислот (биосинтез белка). Инициация полипептидной цепи и рибосомный цикл.

Генетический код. Замены аминокислот. Синтетические полирибонуклеотиды. Таблица генетического кода. Направление считывания кода. Антикодон и транспортная РНК. Супрессия бессмысленных кодонов. Эволюция кода.

Генетическая РНК. Вирус табачной мозаики. Инфекционная РНК. Репликация РНК. Генетика РНК-фагов. Онкорнавирусы.

Регуляция работы генов. Индукция ферментов. Генетический контроль синтеза ферментов. Репрессор. Оператор и оперон. Репрессия ферментов. Промотор. Контроль синтеза рибосомы.

Структурно-молекулярные компоненты хромосом. Особенности репликации хромосомной ДНК. Специфические черты транскрипции на хромосомном уровне.

Цитогенетика.

Основные принципы цитогенетики. Генетическая непрерывность. Наследование изменений. Хромосомная теория наследственности. Молекулярные основы цитогенетики.

Строение хромосомы. Хромосомы вирусов. Хромосомы бактерий и синезелёных водорослей. (цианобактерий). Эписомы. Хромосомы эукариот, их строение и цикл. Эухроматин и гетерохроматин. Политенные хромосомы. Хромосомы типа ламповых щёток. Продольная дифференциация хромосом.

Мейоз. Основные стадии мейоза. Мейоз и законы Менделя. Мейоз, сцепление и крос-сингвер. Цитологические основы кроссинговера. Соматический кроссингвер. Механизмы кроссинговера. Оплодотворение. Амфимиксис. Апомиксис. Партеногенез.

Структурные мутации хромосом. Делеции. Дупликации. Инверсии. Транслокации. Изохромосомы. Кольцевые хромосомы. Структурные мутации хромосом и эволюция.

Числовые аберрации хромосом. Полиплоидия. Анеуплоидия. Моно- и полисомии. Добавочные хромосомы. Гаплоидия. Ауто- и аллополиплоидия. Диминуция и элиминация хромосом в онтогенезе.

Репликация хромосом. Конденсация и декоденсация хромосом. Синапсис, кроссингвер и сегрегация как функция хромосом. Проблема избыточности ДНК в хромосомах эукариот.

Генетика развития.

Дифференциальная активность генов как основа клеточной дифференцировки. Стадиоспецифичность и тканеспецифичность процессов транскрипции и трансляции.

Регуляция активности генов. Концепция оперона применительно к эукариотам. Мозачный эффект положения. Гипотеза Лайон. Гетерохроматин и регуляция активности генов. Стабильность дифференцированного состояния хромосом. Гормоны и регуляция действия генов. Регуляторные механизмы трансляции и эпигенетическая модификация.

Роль взаимодействия ядра и цитоплазмы в дифференцировке клеток. Обмен молекулами между ядром и цитоплазмой. Индуктивные ферменты. Ядерноцитоплазматические гибриды. Гибриды соматических клеток.

Взаимодействие генов в процессе дифференцировки клетки. Дифференцировка меланоцитов. Генетические химеры и мозаицизм.

Генетическая регуляция морфогенеза. Плейотропия. Генокопии. Эмбриональная индукция. Детерминация и трансдетерминация. Регенерация органов.

Генетика популяций.

Филогенетическая система живых организмов. Категория вида. Эволюционная концепция вида. Генетическая концепция вида. Внутривидовые категории. Популяции.

Популяции и население. Частоты генотипов и генов в популяциях. Равновесные популяции (один ди- или полиаллельный локус, многолокусная модель, аутосомные и гетеро-хромосомные локусы). Дрейф генов. Инбридинг. Равновесные популяции и факторы эволюции.

Мутации и рекомбинации как источник наследственной изменчивости популяций. Динамика генных частот при постоянном давлении мутационного процесса. Поток генов.

Естественный отбор как фактор эволюции популяций. Адаптационная ценность и коэффициент отбора. Отбор гамет. Общая модель отбора. Взаимодействие отбора и других эволюционных факторов в эволюции природных и лабораторных популяций.

Генетическая изменчивость популяции и её сохранение. Понятие скрытой изменчивости. Адаптивная норма и генетический груз. Гомеостаз и канализация генетической структуры популяций. Рекомбинация и генетические системы.

Механизмы видообразования. Образование рас. Репродуктивная изоляция. Симпатрическое и аллопатрическое видообразование. Полиплоидия как способ видообразования. Роль гибридизации в эволюции.

Популяционно-статистический метод.

Методологические проблемы генетики.

История отечественной и мировой генетики. Методологические принципы менделизма и классическая генетика. Развитие методологии генетики от менделизма к молекулярному этапу. Редукционизм и интегратизм. Органический детерминизм и проблема мутагенеза. Диалектика и система методов современной генетики. Генетика человека и гуманизм. Этические проблемы генетической науки.

II. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА.

Гены и признаки. Взаимодействие генов у человека. Генотип и фенотип. Плейотропия. Экспрессивность. Пенетрантность. Генокопии и фенокопии. Количественные признаки, полигенное наследование и взаимодействие с внешней средой. Заболевания с наследственной предрасположенностью. Модели полигенного наследования. Наследуемость пороговых признаков. Ассоциации генетических маркёров и заболеваний с наследственной предрасположенностью.

Проходящий и балансируемый полиморфизм. Определение полиморфизма. Противоположное направление сил, поддерживающих полиморфизм. Кинетика процесса отбора при балансируемом полиморфизме. Полиморфизм по серповидноклеточной анемии и малярии.

Инбридинг. Кровное родство и инбридинг. Коэффициент инбридинга. Последствия инбридинга в менделевских популяциях. Кровное родство и вредные рецессивы. Вычисление мутационных частот для рецессивных генов с учётом инбридинга. Дрейф генов и эффект родоначальника – механизмы, определяющие накопление наследственных болезней в популяциях человека. Негативная и позитивная евгеника. Несостоятельность методологии евгеники.

Менделирующие признаки и менделирующие заболевания. Современная классификация наследственных болезней. Генетическая гетерогенность наследственных болезней. Метаболическая кооперация и межallelная комплементация.

Наследуемость признаков. Критерии моногенного и полигенного наследования. Геномный импринтинг.

Тератогенез. Тератогенные факторы. Тератогенные терминационные периоды. Наследственные заболевания, сцепленные с X-хромосомой. Родословные.

Дозовая компенсация и инактивация X-хромосомы. Проявления у гетерозигот. Анализ сцепления генов по родословным. Использование метода максимального правдоподобия для анализа сцепления. Вредные мутации и вычисление частот мутаций. Равновесие мутаций и отбора. Сцепленные с X-хромосомой гены и частота их мутаций.

Полиморфизм групп крови. Резус-группа и гемолитическая болезнь новорождённых. Генетика системы “Резус”.

Цитогенетика человека.

Хромосомы человека в интерфазном ядре. X-хроматин, Y-хроматин, методы изучения, значение в медицинской генетике. Аутомсомный гетерохроматин, попытки идентификации индивидуальных хромосом.

Хромосомы человека в метафазе. Методы получения препаратов. Морфология рутинно-окрашенных хромосом, групповая и индивидуальная идентификация, вторичные перетяжки и спутники. Морфология дифференциально-окрашенных хромосом, методы дифференциальной окраски, принципы индивидуальной идентификации и обозначения сегментов хромосом. Нормальный хромосомный полиморфизм, его природа и значение.

Прометафазный анализ хромосом человека, методы. Значение в диагностике синдромов, сопровождающихся микроструктурными перестройками хромосом.

Репродукция хромосом человека. Методы изучения, использование радиоактивно меченных и бромированных предшественников. Порядок репликации ДНК в хромосомном наборе, меж- и внутривхромосомная асинхронность репродукции.

Рисунок репликации ДНК в хромосоме и идентификация хромосом. Асинхронность репликации X-хромосомы и её биологическое значение. Репликация хромосом при хромосомном дисбалансе: трисомиях, полисомиях, структурных перестройках. Понятие о репликациях в геноме человека.

Генетическое картирование хромосом человека. Методы изучения. Изучение сцепления генов по родословным. Типы сцепления, информативность семей, методы

Хромосомы человека в мейозе. Методы изучения. Характеристика хромосом в профазе I деления, метафазе I и II. Значение в идентификации численных и структурных перестроек.

Гетерохроматин и эухроматин – основа линейной дифференцированности хромосом человека. Характеристика гетерохроматиновых и эухроматиновых районов хромосом по морфологии, поведению в цикле конденсации, генному составу и фенотипическому эффекту, времени репродукции, химическому составу и отношению к красителям. Структурный и факультативный гетерохроматин в геноме человека, гипотеза Лайон и её обоснование результатами исследований на человеке.

Хромосомные и геномные мутации у человека. Типы, частота и причины возникновения. Мутации в зародышевых и соматических клетках. Хромосомный дисбаланс как летальный фактор у человека: хромосомные нарушения при спонтанных абортах и мертворождениях.

Молекулярно-цитогенетические методы. Изотопный и неизотопный вариант гибридизации *in situ* на митотических хромосомах и интерфазных ядрах. Использование в цитогенетической практике.

Биохимическая генетика человека.

Строение и физико-химические характеристики белков. Ферменты, их роль в метаболизме, классификация. Транспортные белки крови и биологических мембран. Клеточные рецепторы. Структурные белки.

Полиморфизм белков. Понятие об изоформах. Классификация молекулярных форм. Молекулярные механизмы формирования генетически обусловленного полиморфизма: полиаллелизм и полилокусность. Общие и редкие варианты. Вторичные изоформы. Стадийная (в онтогенезе) и тканевая специфичность изоформ.

Биохимический полиморфизм в популяциях. Естественный отбор и “нейтральные” мутации. Эволюция белковых молекул.

Методы изучения полиморфных белковых систем (электрофорез, хроматография, иммунохимические). Определение субъединичного состава полимерных ферментов. Дифференциация между вторичными изоформами и артефактами. Каталитическая активность и специфичность ферментов. Определение кинетических параметров ферментов (субстратной, t-зависимости, pH-оптимума и др.).

Эволюция воззрений на механизм действия генов. Современные представления о регуляции активности генома (схема Жакобо-Моно, Бриттена-Дэвидсона, Георгиева, Крика). Факторы регулирующие активность генома, механизм действия гормонов. Посттрансляционная изменчивость белков и физиологическая регуляция активности ферментов. Роль белково-деструктивных процессов.

Гемоглобинопатии как объект изучения последствий мутационного процесса на молекулярном уровне. Генные мутации и единичные замены аминокислот. Варианты гемоглобина, результаты изучения первичной структуры. Мутации со сдвигом рамки считывания. Повторные мутации.

Делеции и дупликации. Талассемии и варианты гаптоглобина. Неравный кроссинговер (гемоглобин “лепоре”).

А. Гаррод и его концепция “врождённых нарушений обмена веществ”. Современная классификация наследственных болезней обмена (НБО). Этиология и патогенез НБО на молекулярном уровне. Проявления дефекта у гетерозиготных носителей. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм НБО. География распространённости НБО.

Методы диагностики НБО (качественные и количественные методы, молекулярно-генетические методы).

Скрининг, определение, значение, требования к методам и скринирующим программам, виды скрининга, основные скринирующие программы.

Методы генетики человека.

Метод составления родословных, его значение. Способы оценки пенетрантности.

Близнецовый метод в изучении роли наследственных и средовых факторов в развитии заболевания.

Популяционно-статистический метод и его значение.

Молекулярно-генетические методы. ДНК-зондовая диагностика. Получение зондов ДНК на базе и-РНК, искусственных дезоксирибонуклеотидов и рестриктов ДНК. Использование зондов для локализации генов в библиотеке генома. Блот-гибридизация по Саузерну. Картирование хромосом *in situ* с использованием зондов. Генетика соматических клеток. Гибридизация клеток в культуре. Селекция по типу НАТ стабильных клеточных линий. Цитогенетическое, биохимическое и зондовое картирование хромосом. Рестрикционный анализ молекул ДНК. Построение рестрикционной карты генома. Методы определения последовательности нуклеотидов в ДНК. Полимеразная цепная реакция, сущность и применение.

Синдромологический метод, сущность и значение в клинической генетике.

Иммуногенетика человека.

Структура и функции лимфоидной системы человека. Гистогенез клеток лимфоидной системы. Реализация иммунного ответа. Гипотеза “двойного распознавания”. Антитела. Структура различных классов антител. Понятия: изотип, аллотип, идиотип. Генетический контроль иммунного ответа. Идея Бернета о клонированности популяции лимфоидных клеток. Природа разнообразия антител. Гипотезы “зародышевой линии” и соматических мутаций”. Контроль силы иммунного ответа.

История открытия HLA-системы. Локализация структура HLA-системы. Особенности строения антигенов HLA I и II классов. Функции антигенов HLA. Ассоциация антигенов HLA с заболеваниями. Виды ассоциаций. Возможные механизмы ассоциаций. Использование наиболее известных ассоциаций для диагностики различных заболеваний, включая пренатальную диагностику, и расчёты риска при медико-генетическом консультировании.

Иммунодефицитные состояния первичного происхождения. Современная классификация ВОЗ. Характеристика основных групп первичных специфических и неспецифических иммунодефицитных состояний.

Онкогенетика человека.

Исторические аспекты проблемы канцерогенеза. Основные теории происхождения рака. Современные представления о механизмах канцерогенеза. Инициация озлокачествления, промция озлокачествления. Онкогенетические компоненты генома. Онкогены вирусов. Протоонкогены. Функции онкогенов в нормальной клетке. Молекулярные механизмы озлокачествления. Лимфома Беркита. Т-клеточный острый лимфолейкоз. Аденокарцинома щитовидной железы. Хронический миелолейкоз. Лимфома Юинга. Солидные опухоли. Гены-супрессоры злокачественного роста. Гипотеза Кнудсена на примере ретинобластомы. Он-когенетические синдромы. Понятие “раковая семья”. Критерии и типы “раковых семей”.

III. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ.

История, предмет, задачи и направления клинической генетики.

Общая характеристика форм наследственной патологии. Причины клинического полиморфизма наследственных заболеваний и его значение.

Принципы и правила диагностики наследственных болезней. Семиотика наследственных болезней.

Принципы лечения наследственных болезней. Симптоматическое и патогенетическое лечение. Генотерапия. Диспансеризация и медико-социальная реабилитация больных с наследственной патологией.

Генетическая эпидемиология наследственных болезней.

Профилактика наследственной патологии. Основные пути профилактики. Охрана окружающей среды. Планирование семьи. Социальные аспекты профилактики. Преконцепционная профилактика.

Антимутагенез. Современная классификация веществ, обладающих антимутагенной активностью. Характеристика антимутагенов. Проблема фармакологической защиты генома человека.

Пренатальная диагностика наследственных болезней. Скрининговые программы обследования беременных. Методы пренатальной диагностики. Показания и противопоказания для пренатальной диагностики. Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, показания и условия проведения. Молекулярно-генетические методы. Пренатальная диагностика отдельных заболеваний: дефектов нервной трубки и других пороков развития, дефектов обмена, хромосомных болезней, нервно-мышечных заболеваний, фенилкетонурии, муковисцидоза, адено-генитального синдрома и др. Предимплантационная диагностика.

Компьютерная диагностика наследственных болезней. Принципы работы с диагностическими программами и их значение.

Классификация наследственных болезней.

Этиология, патогенез, клиническая характеристика, методы диагностики, лечения и профилактики основных групп наследственных болезней: обмена

Хромосомные нарушения и синдромы. Аномалии в системе половых хромосом и аутосом. Хромосомные аномалии при спонтанных абортах и мертворождениях. Репродуктивная функция у носителей перестроек хромосом.

Наследственные синдромы, сопровождающиеся нестабильностью хромосом.

Характеристика наиболее часто встречающихся синдромов с аутосомно-

доминантным, аутосомно-рецессивным и X-сцепленным типом наследования.

Болезни с наследственной предрасположенностью. Распространённость в популяции, половые и этнические различия. Характер семейного накопления. Наследуемость предрасположенности.

Врождённые пороки развития (ВПР). Принципы классификации. Причины возникновения и механизмы патогенеза ВПР. Характеристика наиболее часто встречающихся ВПР.

Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи. Определение, принципы, методика. Расчёт генетического риска в различных ситуациях: генотипы родителей известны, не установлены, предполагаются. Кровнородственный брак. Гетерозиготное носительство. Расчёт риска при хромосомных синдромах, мультифакториальной патологии, таблицы эмпирического риска. Риск при мутагенных воздействиях. Эффективность медико-генетического консультирования и её критерии. Генетический мониторинг различных групп населения.

**Учебно-методическое обеспечение и информационное обеспечение программы
вступительного экзамена в аспирантуру по специальности
1.5.7. Генетика**

Обязательная литература:

1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. - М.: "Мир", 1987.
2. Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях. - М.: "Наука", 1989.
3. Альбертс Б., Брей Д. Молекулярная биология клетки. - М.: "Мир", 1994.
4. Болезни плода, новорождённого и ребёнка. – Минск.: "Вышэйшая школа", 1991 – под ред. Е.Д. Черствого, Г.И. Кравцовой.
5. Бочков Н.П. Генетика человека. - М., 1978.
6. Бочков Н.П. Клиническая генетика. - М.: "Медицина", 1997.
7. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. - М.: "Медицина", 1984.
8. Бочков Н.П., Чеботарёв А.Н. Наследственность человека и мутагены внешней среды. – М.: "Медицина", 1989.
9. Вейер Б. Анализ генетических данных. – М.: "Мир", 1995.
10. Вельтищев Ю.А., Темин П.А. Наследственные болезни нервной системы. - М. "Медицина" 1998.
11. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Хромосомные синдромы и аномалии. Классификация и номенклатура. – Ростов-на-Дону: "Молот", 1999.
12. Гершензон С.М. Основы современной генетики. - Киев: "Наукова думка", 1983.
13. Гершкович И. Генетика. - М.: "Наука", 1968.
14. Горбунова В.Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. – С-Пб.: "Специальная литература", 1997.
15. Горбунова В.Н., Савельева-Васильева Е.А., Красильников В.В. Молекулярная неврология. Часть I. Заболевания нервно-мышечной системы. // С-Пб., "Интер-медика". - 2000.- 320с.
16. Дубинин Н.П. Общая генетика. М.: "Наука", 1986.
17. Животовский Л.А. Популяционная биометрия. – М.: "Наука", 1991.
18. Захаров А.Ф. Хромосомы человека. Атлас. - М.: "Медицина", 1984.
19. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: "Высшая школа", 1989.
20. "Клиническая иммунология" - М.: "Практика", 1997 – пер. с англ.
21. Коротяев А.И., Лищенко Н.Н. Молекулярная биология и медицина. – М.: "Медицина", 1987.
22. Козлова С.И. и др. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: "Практика", 1996.
23. Лобашов М.Е. Генетика. Л.: ЛГУ, 1967.
24. Льюин. Гены. - М.: "Мир", -1987.
25. Мерфи Э.А., Чейз Г.А. Основы медико-генетического консультирования. - М. – "Медицина", 1979.
26. Наследственная патология человека. - Под редакцией Вельтищева Ю.Е., Бочкова Н.П. – М., 1992.
27. Пузырев В.П., Степанов В.Л. Патологическая анатомия генома человека. – Новосибирск: "Наука", 1997.

Интернет-ресурсы:

1. <https://minzdrav.gov.ru/>
2. <https://minzdrav.sakha.gov.ru/>
3. <https://www.rosmedlib.ru/>
4. <https://www.elibrary.ru/>
5. <https://biblioclub.ru/>

Составитель программы:

Максимова Н.Р., д.м.н., профессор кафедры неврологии и психиатрии Медицинского института ФГАОУ ВО “Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова”

Программа рекомендовано на Ученого Совета Медицинского института ФГАОУ ВО “Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова” Протокол №03 от 18.10.2022 г.

ПРИЛОЖЕНИЕ 1

подготовки диссертационного исследования на соискание ученой степени
доктора (кандидата) _____ наук

(фамилия, имя, отчество)

Тема диссертации: _____

Шифр и наименование специальности: _____

Научный(е) руководитель(и) (консультант(ы)): должность, ученая степень,
ученое звание (*заполняется при наличии*)

Начало работы – 202__ г.

Окончание работы – 202__ г.

Якутск, 202__ г.

Характер планируемого исследования (экспериментальные исследования, разработка архивных материалов и др.)

Состояние вопроса (актуальность)

Новизна предлагаемой темы (обосновывается приоритетность и перспективность темы, указываются преимущества перед аналогами).

Выявленные аналоги (наиболее важные статьи (монографии), созвучные Вашей теме, где выполнены (*город*, страна), сведения о журнале)

Источники и глубина проработки: информационная проработка глубиной не менее 5 лет (минимально по отечественным и зарубежным журналам, электронным базам данных: реферативным базам, РГБ на сайте <http://www.rsl.ru>; www.elibrary.ru и др.)

Цель исследования

Задачи

исследования

База проведения научного исследования (кафедра, лаборатория, НИИ, др. учреждения), ее возможности представления требуемых объемов и объектов исследования

Объект, предмет исследования и планируемое количество наблюдений (исследуемые объекты, эксперименты и др.).

Конкретные методы и методики планируемого исследования. Используемые средства

Рабочая гипотеза (что предполагается)

Предлагаемые пути решения задач

Ожидаемые результаты. Возможная область применения и внедрения (формы, этапы, уровень). После описания ожидаемых результатов даются предполагаемые формы внедрения с указанием сроков.

Ожидаемый эффект

Календарные сроки выполнения работы (конкретно все этапы до сдачи в диссертационный совет включительно, которая планируется на окончание календарного срока и завершение обучения или соискательства).

Поступающий: _____ Фамилия ИО
(подпись)

« ____ » _____ 202__ г.

Согласовано (*заполняется при наличии*)

Научный руководитель (научный консультант) _____ Фамилия ИО
(подпись)